



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Causas De Falso Positivo Para Hiperplasia Adrenal Congênita Em Recém-Nascido: Relato De Caso

Autores: ÍVILA MESQUITA TUPINAMBÁ COSTA; FERNANDA FAISSOL PACHECO MAIA; MIRELLA HANSEN DE ALMEIDA; ELAINE MARIA DOS SANTOS GOMES; RENATA FRANCIONI LOPES; ANA CLÁUDIA BORGES DO CARMO

Resumo: Introdução: A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é um acometimento autossômico recessivo definido por anormalidades enzimáticas na síntese de esteróides adrenais. Objetiva-se discutir causas de elevação falso positiva para 17-Hidroxiprogesterona (17-OHP) no teste do pezinho e no plasma. Descrição do caso: MFPC, 1 ano e 8 meses, masculino, nascido a termo, 3.250g e teste do pezinho alterado para 17-OHP. Coleta sérica da 17-OHP com 49 dias: 1462ng/dL (VR.: <200ng/dL; RN a termo), outros androgênios dosados e eletrólitos dentro da normalidade. Embora sem clínica de HAC forma clássica, foi iniciada reposição de corticoesteróide, com retirada gradual após 5 meses, devido à evolução com hipercortisolismo exógeno. Após suspensão da droga, 17-OHP: 32ng/dL (VR.: <173ng/dL de 1-12 meses), androstenediona: 17ng/dL (VR: até 160ng/dL) e sem alterações clínicas ou laboratoriais outras. Comentários: Trata-se de um caso de falso positivo para HAC tanto no screening com teste do pezinho quanto na dosagem sérica. A dificuldade no emprego de valores de referência seguros para avaliação da 17-OHP e a clínica do paciente devem ser levadas em conta para diagnóstico da forma clássica. É necessário considerar os dados de idade gestacional e peso ao nascer, devido à maior incidência de falsos-positivos em prematuros, nascidos com baixo peso e/ou doenças intercorrentes, relacionados à maior concentração de esteróides conjugados, imaturidade das glândulas adrenais e da função hepática, além de reações cruzadas com níveis de progesterona e cortisol. A confirmação diagnóstica destes casos deve incluir coleta de 17-OHP no plasma e fundamentalmente pesquisa de sinais e sintomas clínicos da forma clássica.